IN BRIEF

Parliamentary Information and Research Service
Library of Parliament

Sonya Norris
Revised 4 July 2005

The Human Genome Project and Beyond: Canada's Role

The Human Genome Project (HGP) spanned 1990-2003. It was a 13-year effort coordinated by the U.S. Department of Energy (DOE) and the National Institutes of Health (NIH) to decode, or sequence, the entire human genome. A genome is a map of the deoxyribonucleic acid (DNA), or genetic material, in an organism. Genetic analysis will enable doctors to screen people for serious diseases, including cancer, as well as to diagnose, treat and perhaps prevent these diseases. Canada was the 7th country to join in the challenge (1992). In all, at least 18 countries participated in the worldwide effort, with significant contributions from the United States, the United Kingdom, Germany, France and Japan. The project originally was planned to last 15 years, but rapid technological advances accelerated the completion date to 2003. The project goals were to:

- *identify* the estimated 50,000-80,000 genes in the human genome;
- *determine* the sequences of the 3 billion chemical base pairs that make up human DNA;
- *store* this information in databases;
- *develop* tools for data analysis; and
- *address* the ethical, legal and social issues that may arise from the project.

In June 2000, the President of the United States announced completion of a first draft of the human genome. The draft stage was reached when enough overlapping gene fragments were identified to reach end-to-end for each chromosome. However, considerable "gaps" still had to be sequenced, and scientists worked until 2003 to fill in the missing pieces.

BACKGROUND

The U.S. Department of Energy's Office of Biological and Environmental Research (OBER) began in 1986 to consider the feasibility of a human genome program. It was agreed in a 1986 international conference that mapping and sequencing DNA clones representing the human genome were desirable goals.

In April 1987, it was recommended that the United States commit to a large, multidisciplinary, scientific and technological undertaking to map and sequence the human genome. The massive effort was to employ both the DOE and the NIH. The DOE was to assume a leadership role because of its expertise in managing complex and long-term multidisciplinary projects involving both the development of new technologies and the coordination of efforts in industries, universities and its own laboratories. The NIH were also necessary in the large-scale effort because of their biomedical research mission and their vast community of scientists.

In 1987, the NIH established the Office of Genome Research; in 1989, this office became the National Center for Human Genome Research.

For a more detailed analysis of the Human Genome Project, please refer to *The Human Genome Project and Its Ethical, Legal and Social Implications* by Tim Williams, Library of Parliament (PRB 00-08), 26 July 2000.

WHAT IS LEFT TO ACCOMPLISH?

The HGP's goals did not include interpretation of the vast amount of data amassed through the sequencing of the huge number of genes. This interpretive stage promises to be far more complicated than the methodical and steady process of gene sequencing. Interpretation of the genome, once sequenced,

involves determining how each of the identified genes works. That can involve how and when a gene is expressed, in which cells it is expressed, what process it affects, and with which genes it interacts. And these are only some of the aspects of the interpretation. Even finding answers to these and other questions does not guarantee that deficiencies in any given gene will be properly interpreted. Understanding a gene does not necessarily mean that a defect in that gene will also be understood. Specific gene mutations will also have to be interpreted.

A greater number of scientists will be involved in the interpretation of gene sequences than were involved in establishing these sequences. All gene sequences have been made public. In this way, any researcher can become involved in deciphering the complex nature of each gene.

CANADA'S ROLE AND THE FUNCTION OF GENOME CANADA

The international effort to map and sequence the human genome was somewhat lacking in Canada's participation. In 1998, the National Biotechnology Advisory Committee warned in its report that "the reduction in Canada's genome program has not only hollowed out the country's existing capability, but has jeopardized the chances of Canada leading the next wave of postgenomic studies." Genome Canada aims to reverse this situation.

In 1998, the Canadian Biotechnology Strategy (CBS) replaced the National Biotechnology Strategy of 1983. Genome Canada is one component of the CBS. Genome Canada is incorporated as a not-for-profit organization that comprises national businesses as well as research leaders from industry, government, Crown agencies, hospitals and universities. Genome Canada is the primary funding source for genomic[1] and proteomic[2] research in Canada and is directed to improve Canada's performance in genomics research and development on the world stage.

Genome Canada consists of five genome technology centres: Atlantic Canada, Quebec, Ontario, Prairies and British Columbia. These centres provide expertise and key technology platforms as well as initiate genomics R&D projects. The technology platforms supported by Genome Canada include:

- technology development;
- bioinformatics (data storage and dissemination);
- genome mapping and sequencing;
- functional genomics (functions associated with the identified genes);
- proteomics;
- genotyping (genetic variation among populations and individuals); and, perhaps most importantly,
- the ethical, social, legal and environmental issues associated with genomics research.

The 2005 federal budget invested $165 million into Genome Canada to fund activities in the five technology centres. Previous budgets invested $435 million, raising the current federal funding of the program to $600 million.

To date, Genome Canada has invested $365 million across Canada. When combined with funding from other partners, investment is expected to exceed $850 million.

Through Genome Canada's work, Canada is expected to become an international player in the field of genomics research.

---

(1) Genomics is the study of deciphering and understanding the genetic code.

(2) Proteomics is the study of all proteins encoded by the genome.

EN BREF

Service d'information et de recherche parlementaires
Bibliothèque du Parlement

Sonya Norris
Révisé le 4 juillet 2005

Le projet du génome humain et au-delà : Le rôle du Canada

Le projet Génome humain (PGH) a duré 13 ans, soit de 1990 à 2003. Il était coordonné par le ministère de l'Énergie des États-Unis (DOE) et les National Institutes of Health (NIH) et avait pour objet le décodage – ou séquençage – de l'ensemble du génome humain. Le génome d'un organisme est une carte de son acide désoxyribonucléique (ADN), c'est-à-dire de son matériel génétique. L'analyse génétique permettra aux médecins de dépister chez l'être humain des maladies graves, y compris le cancer, et de les diagnostiquer, de les traiter, voire de les prévenir. Le Canada a été le septième pays à se joindre au PGH en 1992. En tout, au moins 18 pays ont participé à cet effort mondial, notamment les États-Unis, le Royaume-Uni, l'Allemagne, la France et le Japon. La durée prévue du projet était de 15 ans, mais la rapidité des progrès technologiques a permis d'accélérer les travaux et de les terminer en 2003. Les objectifs du projet étaient les suivants :

- *identifier* les quelque 50 000 à 80 000 gènes du génome humain;
- *établir* les séquences des trois milliards de paires de bases chimiques qui constituent l'ADN humain;
- *verser* cette information dans des bases de données;
- *mettre au point* des outils pour analyser ces données;
- *examiner* les questions éthiques, juridiques et sociales que le projet peut soulever.

En juin 2000, le président américain a annoncé l'achèvement de la première « ébauche » du génome humain. Ce stade a été atteint après qu'un nombre suffisant de fragments chevauchants de gènes ont été identifiés pour reconstituer chaque chromosome d'un bout à l'autre. Il restait toutefois un nombre considérable de « trous » à séquencer et les scientifiques ont travaillé jusqu'en 2003 pour y arriver.

CONTEXTE

En 1986, l'Office of Biological and Environmental Research du DOE a entrepris d'étudier la faisabilité d'un projet d'analyse du génome humain. Lors d'une conférence internationale tenue la même année, il a été convenu que la cartographie et le séquençage de clones d'ADN représentant le génome humain étaient des objectifs souhaitables.

En avril 1987, on a recommandé que les États-Unis s'engagent dans un vaste projet scientifique et technologique multidisciplinaire visant à cartographier et à séquencer le génome humain. Cet effort colossal devait faire intervenir le DOE et les NIH. Le DOE devait assurer la direction du projet à cause de son expérience de la gestion de projets multidisciplinaires longs et complexes qui nécessitent la mise au point de nouvelles technologies et une coordination des efforts de l'industrie, des universités et de ses propres laboratoires. La présence des NIH s'imposait en raison de leur mandat dans le secteur de la recherche biomédicale et de leur importante communauté de chercheurs.

En 1987, les NIH ont créé l'Office of Genome Research; deux ans plus tard, ce dernier est devenu le National Center for Human Genome Research.

On trouvera une analyse plus détaillée du PGH dans *Le projet du génome humain et ses aspects éthiques, juridiques et sociaux* de Tim Williams, Bibliothèque du Parlement (PRB 00-08), 26 juillet 2000.

CE QU'IL RESTE À FAIRE

Les objectifs du PGH ne comprenaient pas l'interprétation de la vaste quantité de données recueillies au cours du séquençage des dizaines de milliers de gènes humains. Cette étape sera vraisemblablement beaucoup plus complexe que le travail méthodique et régulier du séquençage des gènes. L'interprétation du génome séquencé consistera à déterminer le fonctionnement de chacun des gènes identifiés, c'est-à-dire la façon dont il est exprimé, le moment et les cellules où il l'est, le processus sur lequel il influe et les gènes avec lesquels il interagit. Ce ne sont là que quelques-uns des aspects de l'interprétation. Le fait de répondre à ces questions et à d'autres encore ne garantit pas qu'on pourra donner une interprétation juste des anomalies d'un gène donné, puisque connaître un gène ne signifie pas nécessairement en connaître les anomalies. Il faudra aussi interpréter des mutations géniques particulières.

L'interprétation des séquences géniques mobilisera un nombre plus élevé de chercheurs que le séquençage. Toutes les séquences ont été rendues publiques et les chercheurs intéressés pourront donc participer au décryptage de la nature complexe de chaque gène.

LE RÔLE DU CANADA ET LA FONCTION DE GÉNOME CANADA

Le Canada n'a participé que modestement à l'effort international visant à cartographier et à séquencer le génome humain. En 1998, le Comité consultatif national de la biotechnologie indiquait dans son rapport que la « réduction du programme canadien sur le génome a non seulement diminué la capacité existante du pays, mais a aussi compromis les chances que le Canada dirige la prochaine vague d'études postgénomiques ». Génome Canada a été créé pour tenter de renverser cette situation.

En 1998, la Stratégie canadienne en matière de biotechnologie – dont Génome Canada est une composante – a remplacé la Stratégie nationale en matière de biotechnologie de 1983. Génome Canada est constitué en société sans but lucratif et réunit des entreprises nationales ainsi que les meneurs de l'industrie, du gouvernement, des sociétés d'État, des hôpitaux et des universités en matière de recherche. Génome Canada, qui est la principale source de financement de la recherche génomique[1] et protéomique[2] au Canada, a pour mission d'améliorer la performance du pays sur le plan international en matière de recherche et développement en génomique.

Génome Canada comprend cinq centres de technologie du génome : ceux du Canada atlantique, du Québec, de l'Ontario, des Prairies et de la Colombie-Britannique. Ces centres fournissent des compétences et des plateformes technologiques de pointe, et seront des incubateurs de projets de R-D en génomique. L'éventail des plateformes technologiques de Génome Canada inclut :

- le développement technologique;
- la bio-informatique (le stockage et la diffusion des données);
- la cartographie et le séquençage du génome;
- la génomique fonctionnelle (les fonctions associées aux gènes identifiés);
- la protéomique;
- le génotypage (les variations génétiques dans les populations et chez les individus); et surtout,
- les questions éthiques, sociales, juridiques et environnementales associées à la recherche en génomique.

Le budget fédéral de 2005 comprenait l'affectation de 165 millions de dollars à Génome Canada pour financer les activités des cinq centres génomiques. Avec les 435 millions des budgets précédents, la contribution fédérale actuelle au programme se chiffre à 600 millions de dollars.

Jusqu'à présent, Génome Canada a investi 365 millions de dollars dans les différentes régions du Canada. Compte tenu des sommes consenties par les autres partenaires, on prévoit que les investissements dépasseront les 850 millions de dollars.

Le travail de Génome Canada devrait permettre au Canada de devenir un acteur international dans le domaine de la recherche en génomique.

---

(1) La génomique est le décryptage du code génétique et l'étude de son fonctionnement.

(2) La protéomique est le décryptage de toutes les protéines codées par le génome.